

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

04 mars 2026

Découverte d'un nouveau gène associé à des troubles du neurodéveloppement



Kevin Uguen, médecin généticien et Delphine Bernard, enseignante-chercheuse en biologie moléculaire sont à l'initiative de cette étude © UBO

Fruit d'une rencontre entre Kevin Uguen, médecin généticien au CHU de Brest, et Delphine Bernard, enseignante-chercheuse en biologie moléculaire à l'Université de Bretagne Occidentale (UBO), une étude publiée dans Nature communications en février 2026 établit l'implication du gène *SF3B1* dans les troubles du neurodéveloppement. Le gène *SF3B1* est bien connu des cancérologues, principalement pour son rôle dans la formation de cancers du sang.

Cette étude, portée par une équipe brestoise de l'unité Inserm Génétique Génomique Fonctionnelle et Biotechnologies (GGB), réunit plus de 60 scientifiques de 6 pays différents et est la première à faire le lien entre ce gène et ces troubles, ouvrant la voie à de nouveaux diagnostics.

Les troubles du neurodéveloppement avec déficience intellectuelle sont **des pathologies touchant 1 à 2% de la population**. Les causes de ces troubles sont multiples : génétique, traumatiques, infectieuses, complication due à la prématurité... mais **les origines précises de ces maladies ne sont connues que dans la moitié des cas**.

Les causes génétiques sont de plus en plus fréquemment identifiées, grâce à des outils plus performants et une meilleure connaissance générale. Ces maladies génétiques sont variées, et peuvent être causées par des variations génétiques transmises par les parents, ou présentes chez des individus mais absentes chez leurs parents, on dit alors que **la variation génétique est de novo**.

Le diagnostic de la maladie est une étape importante dans l'optique d'une prise en charge adaptée et pour permettre un conseil génétique fiable aux patientes et patients et à leurs familles. Les nouvelles technologies de séquençage de l'ADN ont permis d'améliorer le diagnostic et de **découvrir environ 2000 nouveaux gènes impliqués dans les troubles du neurodéveloppement**. L'étude menée par Kevin Uguen, médecin généticien, Delphine Bernard, enseignante-chercheuse en biologie moléculaire et Tiffany Bergot lors de son doctorat réalisée au sein de l'unité Inserm Génétique Génomique Fonctionnelle et Biotechnologies (GGB), s'intéresse au **gène SF3B1**, et montre pour la première fois **l'implication de ce gène dans les troubles du neurodéveloppement**.

Le gène SF3B1 : un gène essentiel avec des effets encore méconnus

La protéine produite par le gène *SF3B1* est essentielle au bon fonctionnement de nos cellules, car elle participe à une étape cruciale du traitement de l'information génétique : l'épissage des ARN. La protéine *SF3B1* est alors dite essentielle, car **nos cellules ne peuvent pas s'en passer**.

Au cours de la vie, les gènes peuvent être modifiés par des anomalies, on parle alors d'anomalie acquise. Ces anomalies sont dues à des variations du gène qui vont **potentiellement entraîner la formation de cancers**, notamment de cancers du sang dans le cas de *SF3B1*.

Cependant, toutes les mutations de *SF3B1* ne se valent pas dans les cancers : certaines sont associées à un bon pronostic, d'autres à un mauvais pronostic, et leurs effets exacts au niveau de la cellule cancéreuse ne sont pas encore bien compris. Le gène *SF3B1* est très étudié dans le domaine du cancer, au niveau international. La rencontre entre un médecin généticien et une chercheuse en biologie moléculaire à Brest a conduit à élargir le champ de recherche autour du gène *SF3B1* et à s'intéresser à son implication dans les troubles du neurodéveloppement.



Université de Bretagne Occidentale



26 patientes et patients pour une 1ère étude

À partir d'un premier cas étudié à Brest, l'équipe de recherche a constitué **une cohorte internationale de 10 patientes et 16 patients, âgés entre 1 et 24 ans** au moment de leur entrée dans l'étude. La grande majorité d'entre elles et eux présentent des troubles du neurodéveloppement avec une déficience intellectuelle. Ces troubles sont variables selon les individus, le plus fréquent est le trouble du langage, mais la plupart des patientes et des patients sont également atteints de retard de développement global et/ou un retard moteur. **L'analyse du génome des 26 patientes et patients a permis d'identifier 25 variations différentes du gène SF3B1.** La plupart sont des variations *de novo*, c'est-à-dire absente chez les parents. Ces variations de SF3B1 responsables des troubles du neurodéveloppement sont différentes de celles impliquées dans la formation des cancers.

De petites variations aux grandes conséquences

Il existe plusieurs types de variations sur les gènes : les variations induisant de potentielles pertes de fonction du gène et des variations dites "faux sens", c'est-à-dire qui changent un seul acide aminé dans la protéine codée par le gène SF3B1.

Sur les 25 variations identifiées dans la cohorte, 9 induisent de potentielles pertes de fonction, et 16 sont des variations faux sens. Pour identifier l'impact de ces variations sur la fonction de la protéine SF3B1, l'équipe de recherche a réalisé des expériences au laboratoire à partir de cellules cultivées *in vitro* et exprimant différentes versions du gène SF3B1. Ils ont ainsi pu montrer que les variations faux sens altèrent la fonction d'épissage du gène SF3B1, ce qui conduit à la production d'ARN aberrants dans les cellules. Si ces variations paraissent minimes, elles ont pourtant des conséquences sur l'ensemble du génome et donc sur la santé globale des porteurs et porteuses de ces anomalies génétiques.

Dans l'ensemble, **cette étude est la première à établir que le gène SF3B1 est impliqué dans certains troubles du neurodéveloppement avec déficience intellectuelle.** Ces résultats sont prometteurs pour l'amélioration du diagnostic et des conseils génétiques pour les patientes et patients atteints de ces troubles. Cette étude ouvre la voie à un domaine de recherche fascinant qui vise à étudier l'impact différentiel des variants de SF3B1 dans la physiopathologie des cancers et des troubles du neurodéveloppement, avec des répercussions attendues dans ces deux domaines.

Bibliographie

De novo variants in the splicing factor gene SF3B1 are associated with neurodevelopmental disorders.

DOI : [10.1038/s41467-026-68284-9](https://doi.org/10.1038/s41467-026-68284-9)

Contacts scientifiques

Delphine BERNARD

Enseignante Chercheuse (MCF-HDR) en Biologie Moléculaire
Unité Génétique Génomique Fonctionnelle et Biotechnologies (GGB)
Faculté de Médecine et des Sciences de la Santé de l'UBO
delphine.bernard@univ-brest.fr

Kevin UGUEN

Maître de Conférences et Praticien Hospitalier
Laboratoire de Génétique Moléculaire et Histocompatibilité
CHU de Brest
kevin.uguen@univ-brest.fr

Contacts presse

Enora LEPROUST

Chargée de communication et de médiation scientifique de l'UBO
enora.leproust@univ-brest.fr | 02 98 01 80 00

Emilie PAUL | Attachée de presse de l'UBO

emilie.paul@univ-brest.fr | +33(0)6 65 60 86 91

Aurélia DERISCHEBOURG | Directrice de la communication du CHU de Brest

aurelia.derischebourg@chu-brest.fr
